

See discussions, stats, and author profiles for this publication at: <https://www.researchgate.net/publication/277953909>

# Anomalie dei capelli in pediatria

Article · June 2015

---

CITATIONS  
0

---

READS  
12,341

**2 authors:**



**Mario Cutrone**

Ospedale San Bortolo VICENZA/Ospedale dell'Angelo Mestre VENICE

184 PUBLICATIONS 876 CITATIONS

SEE PROFILE



**Ramon Grimalt**

Universitat Internacional de Catalunya

261 PUBLICATIONS 5,197 CITATIONS

SEE PROFILE

## Dermatologia pediatrica

# Anomalie dei capelli in pediatria

Mario Cutrone,  
Ramon Grimalt\*Ospedale dell'Angelo, Mestre;  
\* Universitat Internacional de  
Catalunya, Barcelona, Spain**Riassunto**

Le patologie dei capelli sono sempre state considerate, dai pediatri, patologie "minori" (perché con "sola" valenza estetica e prive di sintomatologia soggettiva o danno funzionale). Questo atteggiamento minimizzante, tuttavia, non è assolutamente condiviso dai genitori dei pazienti e dai pazienti stessi quando raggiungono un'età che consenta loro di esprimere un'opinione in merito. La conseguenza inevitabile di questa discrepanza di vedute tra curante e famiglia è il ricorso (diffusissimo) a metodiche diagnostiche e terapeutiche "alternative" costose, inefficaci (quando anche nocive) e dal profilo di sicurezza non noto. Le anomalie dei capelli sono in ogni caso di fatto poco conosciute dalla maggioranza dei pediatri, e vengono per questo motivo poco studiate (nel senso dell'approfondimento diagnostico) e ancor meno trattate. L'obiettivo di questa *review* è presentare una panoramica dei principali quadri e delle nuove conoscenze in merito ad inquadramento clinico e terapia, che fornisca al pediatra un punto di partenza per eventuali ulteriori approfondimenti della materia in caso di necessità. Verranno esaminate le principali anomalie dei capelli in età pediatrica: alopecia areata, alterazioni del ciclo del capello, alopecia traumatica, alopecia androgenetica nel bambino e adolescente, anomalie del fusto del capello, alopecia congenita localizzata, alopecia cicatriziale (Scarring alopecia). Non sono state invece prese in considerazione, a causa della loro rarità e complessità di trattazione le ipotricosi ereditarie e congenite e l'alopecia congenita generalizzata.

**Summary**

*Hair alterations in children have always been considered a minor alteration and many pediatricians do not take them much into account (probably because hair abnormalities are not causing symptoms and for many doctors hair alterations are just an aesthetic problem).*

*Parents of patients and patients themselves, however, do absolutely not share this minimizing attitude, when they reach an age that allows them to express their opinion about. The inevitable consequence of this discrepant view between physician and family is the use of widespread alternative diagnostic and therapeutic approaches.*

*In fact, hair anomalies are not much known by the majority of pediatricians, and for this reason are poorly studied and much less treated.*

*The aim of this review is to present an overview of the main clinical presentations and the new knowledge regarding clinical diagnosis and therapy, that could provide to the pediatrician a starting point for further information.*

*We will cover the main hair abnormalities in children: alopecia areata, abnormal hair cycle (disturbances of hair cycle), traumatic alopecia, androgenetic alopecia in children and adolescents, hair shaft disorders, congenital localized alopecia, and some forms of scarring alopecia.*

## Metodologia della ricerca bibliografica

La ricerca degli articoli rilevanti più recente è stata effettuata sul motore di ricerca PubMed. Sono stati inclusi solo gli articoli in lingua inglese.

## Alopecia areata

L'alopecia areata (AA) è una malattia caratterizzata da una caduta non-cicatrizziale di capelli e peli, su base autoimmune e infiammatoria. Questa malattia comprende sottogruppi di pazienti caratterizzati da comparsa di chiazze singole o multiple, dalla completa assenza dei soli capelli (alopecia totale) (Fig. 1) e dalla perdita totale di capelli e peli (alopecia universale). L'AA è comune, e il rischio di contrarre questa malattia nella popolazione generale nel corso della vita è stimato all'1,7%. La malattia si manifesta in entrambi i sessi e in tutte le età, inclusa l'età pediatrica. L'AA si presenta infatti prima dei 16 anni in circa il 20% dei pazienti. Nei lattanti e nei bambini piccoli, l'AA è stata considerata in passato un fenomeno raro (Olsen, 2006). Autori recenti hanno però suggerito che questo disturbo in queste fasce di età è più comune di quanto precedentemente supposto.

L'AA può essere sia congenita che acquisita. Un suo esordio precoce sembra indicare una più probabile successiva progressione diffusa della malattia. Walker e Rothman hanno evidenziato come un esordio prima della pubertà si correli a una maggiore gravità del decorso (il 50% dei loro casi ad insorgenza prepubere aveva sviluppato alopecia totale rispetto al 23% dei casi a esordio post-puberale) (Walker e Rothman 1950). Nonostante ciò, è comunque opportuno sottolineare che non è possibile prevedere l'andamento della malattia nel singolo caso specifico. Prima di formalizzare una diagnosi di AA nel bambino, devono essere considerate anche altre condizioni, come la alopecia occipitale del lattante (tipica del periodo tra le 8 e le 12 settimane di vita), la presenza di nevi congeniti come il nevo sebaceo, l'alopecia congenita triangolare, l'*aplasia cutis congenita*, le lesioni malformative della linea mediana e le alopecie associate a disordini complessi dello sviluppo.

Due condizioni rare, che sono però importanti da considerare nella diagnosi differenziale delle alopecie neonatali/infantili sono: l'atrìchia con lesioni papulose e il rachitismo vitamina D resistente. Entrambe le malattie sono caratterizzate da una normale densità dei capelli alla nascita, seguita dalla loro perdita totale, di solito a partire dai 3-15 mesi di età, senza successiva ricrescita. L'*atrìchia con lesioni papulose* è caratterizzata da normale presenza di capelli e peli alla nascita con successiva perdita permanente di tutti i capelli e dei peli del corpo (tranne le ciglia, che sono generalmente risparmiate). A una età compresa tra i 2 ed i 26 anni, i pazienti sviluppano su testa, tronco e arti, nu-



**Figura 1.** Alopecia totale in età infantile. L'età (14 mesi) è testimoniata dalla presenza di un emangioma infantile ancora senza segni di significativa regressione.

merose cisti papulari cheratiniche che assomigliano a *milia*. Queste lesioni sono tipiche e permettono la diagnosi differenziale con pazienti affetti da alopecia totale/universale. La seconda condizione è il *rachitismo resistente alla 1.25-diidrossivitamina D*. Questi pazienti presentano, in genere entro i primi 15 mesi di vita, perdita di alcuni o tutti i capelli, peli del corpo e del viso (con o senza perdita di ciglia). I bambini affetti presentano segni clinici e radiologici di rachitismo, come gli arti ad arco, fratture degli arti, osteopenia diffusa, e anomalie di laboratorio. Nei primi mesi di vita, tuttavia, può essere difficile distinguere il rachitismo vitamina D resistente dall'AA, perché i segni clinici tipici del rachitismo possono non essere ancora comparsi. Sebbene siano state pubblicate molte ricerche sulla patogenesi della AA, i dati relativi all'efficacia dei trattamenti proposti, sono scarsi per gli adulti e soprattutto per i bambini. L'AA, nell'età infantile può essere psicologicamente devastante e anche se un approccio conservativo può essere soddisfacente per alcuni bambini, altri desiderano fortemente un trattamento attivo della loro alopecia. I corticosteroidi topici sono comunemente usati per il trattamento dell'AA e sono la terapia di prima scelta per molti dermatologi. I corticosteroidi topici sono infatti un'opzione ideale per l'età pediatrica, perché possono essere applicati in modo indolore e hanno modesti effetti collaterali. Tuttavia, la loro efficacia rispetto al placebo non è stata dimostrata e la ricaduta con l'interruzione del trattamento è comune. Anche il minoxidil è comunemente usato nei bambini, ma i dati sulla sua efficacia in pediatria sono limitati. Il farmaco topico è stato am-

piamente utilizzato senza significativi effetti collaterali, ma l'uso nei bambini con alopecia diffusa non è del tutto privo di rischi e richiede follow-up regolare (Fig. 2). Altri trattamenti utilizzati per l'AA sono: immunoterapia, antralina, fototerapia, immunosoppressori e immunomodulatori. Negli ultimi mesi sono stati pubblicati alcuni lavori relativi all'utilizzo degli JAK inibitori (tofacitinib e ruxolitinib), già utilizzati in campo reumatologico ma non ancora approvati per l'AA, con risultati che sembrano essere promettenti (Craiglow e King, 2014; Xing et al., 2014).

Nel campo della terapia con laser, sono stati pubblicati recentemente lavori sull'efficacia del laser a eccimeri, per il quale ancora mancano dati sul *follow up* a distanza.

## Alterazioni del ciclo del capello

La crescita dei capelli si verifica in un ciclo di 3 fasi: fase di crescita (*anagen*), fase transizionale (*catagen*), e fase di riposo (*telogen*). La durata della fase di crescita dei capelli varia dai 2 ai 6 anni. Gli individui con un'*anagen* più lunga sono in grado di far crescere capelli più lunghi (Messenger e Dawber, 1997; Sinclair et al., 1999).

Tra il 90% e il 95% dei capelli sono normalmente in fase *anagen*. La fase *catagen* è caratterizzata dalla regressione transitoria della parte inferiore del follicolo. Meno dell'1% dei capelli sono in *catagen*, fase che dura circa tre settimane. Dal 5% al 10% dei capelli sono in *telogen*, che dura circa 3 mesi, e precede la caduta. Sono state descritte due nuove fasi del ciclo di capelli: *kenogen* e *exogen*. Il *kenogen* è l'intervallo fisiologico del ciclo del capello, in cui il follicolo pilifero rimane vuoto dopo che i capelli *telogen* sono stati estrusi e i nuovi capelli non sono ancora emersi. La



**Figura 2.** Il trattamento dell'alopecia areata con minoxidil può occasionalmente indurre ipertricosi nelle zone limitrofe a quelle trattate.

frequenza e la durata del *kenogen* sono maggiori negli uomini e nelle donne con alopecia androgenetica (Guarrera e Rebora, 2005). L'*exogen* è la fase del ciclo dei capelli in cui avviene l'espulsione totale della parte rimanente del fusto del pelo. Normalmente, in una giornata in cui non viene eseguito uno shampoo cadono tra i 40 e i 100 capelli; ne cadono il doppio quando lo shampoo viene fatto. I capelli caduti vengono sostituiti da nuovi capelli che crescono dallo stesso follicolo. I bambini sono soggetti alle stesse cause di anomalie della fase *telogen* e *anagen*.

## Caduta in *anagen* (*Anagen loss*)

La caduta in *anagen* è sempre anormale e, con l'eccezione della *Loose anagen syndrome* e della alopecia areata, è legata generalmente a esposizione a sostanze tossiche. La perdita dei capelli è importante, poiché quasi il 90% dei capelli si trova normalmente in *anagen*, e la perdita si verifica generalmente entro giorni o settimane dopo l'esposizione. La causa più comune e facilmente riconoscibile di *anagen effluvium* è la radioterapia o la chemioterapia. Altre cause di caduta in *anagen* includono la *Loose anagen syndrome*, l'alopecia areata e l'esposizione ad acido borico o a metalli pesanti (mercurio, arsenico, tallio). Anche una severa ipoproteinemica può dare luogo a un *effluvium* in *anagen*, come l'esposizione alla colchicina. La *Loose anagen syndrome* non presenta una caduta improvvisa e diffusa, e anche l'alopecia areata si presenta in questo modo solo molto raramente. In genere, l'alopecia areata si manifesta come caduta focale e mostra i tipici capelli a punto esclamativo che possono aiutare a distinguerla dalle altre cause di *effluvium*.

## La sindrome dell'*anagen* debole (*Loose anagen syndrome*)

Questo disturbo è caratterizzato dalla diminuita aderenza del fusto del capello al follicolo pilifero. Dal momento che i capelli in crescita non sono ancorati normalmente, essi possono essere facilmente estratti dal follicolo in modo indolore. La maggior parte dei capelli non rimangono nel follicolo per tutta la durata dell'*anagen* e così non riescono a raggiungere la lunghezza normale. I genitori riferiscono che essi non hanno mai bisogno di tagliare i capelli del bambino perché la crescita si arresta spontaneamente. Questa condizione è familiare e molto probabilmente ereditata in modo autosomico dominante. I gemelli e i genitori del bambino affetto spesso mostrano capelli facilmente estraibili. La sindrome può essere associata a diversi tipi di displasia ectodermica. Alla microscopia è caratteristico l'accartocciamento della cuticola del capello prossimale (*ruffing*), anche se questo non è patognomonico e si verifica anche in capelli normali. Non sono necessarie terapie, e i capelli si normalizzano con l'età. Durante l'infanzia è consigliabile una

manipolazione delicata che può diminuire notevolmente la caduta dei capelli.

### Telogen effluvium

Lo stress sul follicolo pilifero necessario a innescare un effluvio *telogen* è più leggero di quello in corso di effluvio in *anagen* e, invece di portare danni alla matrice, porta ad una brusca trasformazione di capelli *anagen* a capelli in *telogen*.

La diagnosi di *telogen effluvium* viene fatta quando il test della trazione (*pull test*) risulta positivo in più aree del cuoio capelluto e quando si conferma al microscopio che si tratta di capelli in fase *telogen*. Normalmente cadono ogni giorno circa 50-100 capelli in *telogen*, numero che dipende dal fatto che il 10-15 % dei capelli totali è in *telogen*. Nel *telogen effluvium*, cadono circa 100-300 capelli al giorno ed il 20-50% dei capelli totali sono in *telogen*. Il disturbo è meno comune nei bambini che negli adulti, e nei bambini è più probabile che sia correlato a una malattia improvvisa e transitoria, piuttosto che a farmaci o a fluttuazioni ormonali (causa invece più comune nell'adulto) (Rebora et al., 2005). Ogni farmaco, potenzialmente, può innescare un effluvio *telogen*, come qualsiasi farmaco può causare una reazione allergica cutanea. Tra i fattori scatenanti il *telogen effluvium* ci sono le malattie febbrili, i traumi, le malattie sistemiche, gli interventi chirurgici, le malattie endocrine, i disturbi alimentari, la fame, il malassorbimento, le emorragie, l'anemia, il grave stress emotivo e le vaccinazioni. Il ruolo dei bassi livelli di ferritina sierica non è invece stato completamente chiarito. Recentemente, sono stati segnalati due casi di *telogen effluvium* in bambini dopo vaccinazione HPV. I due bambini hanno iniziato a perdere i capelli dopo la seconda dose di vaccino HPV, con un peggioramento dopo la terza dose e una risoluzione spontanea nel giro di pochi mesi (Tuccori et al., 2012). Il *telogen effluvium* si risolve in 3-6 mesi, e in 6 mesi circa c'è la *restitutio* alla densità normale. Se la caduta si protrae oltre i 6 mesi, il fenomeno viene definito *telogen effluvium* cronico (descritto soprattutto nelle donne adulte). Un *telogen effluvium* cronico si può osservare nei bambini con malnutrizione (con capelli radi, facilmente staccabili) e nei bambini con deficit di zinco (sia genetico che acquisito), così come nel deficit di acidi grassi essenziali (in genere nei bambini con prolungata alimentazione parenterale non perfettamente supplementata). Il *telogen effluvium* cronico può verificarsi anche in caso di disturbi della tiroide, malattie del pancreas e in corso di malassorbimento da altre cause.

## Alopecia traumatica

### Alopecia neonatale transitoria (Transient neonatal hair loss)

Tra le forme "minori", si pensava che l'alopecia occipitale del lattante fosse provocata dallo strofinamento

del capo sul cuscino e che fosse quindi una alopecia da frizione. Ma l'alopecia occipitale del lattante può essere osservata anche in assenza di strofinamento sul cuscino ed è provocata dal fatto che i capelli in sede occipitale non cadono in utero, come quelli delle altre sedi, ma nel periodo tra le 8 e le 12 settimane di vita (Cutrone e Grimalt, 2005 e 2006).

### Tricotillomania

La tricotillomania è definita dal DSM-IV come "caduta di capelli per trazione autoprocurata dal paziente". La presentazione comune della tricotillomania è un insolito *pattern* di caduta dei capelli, caratterizzato da capelli molto corti, spezzati, e con lunghezza irregolare in una zona di cuoio capelluto per il resto normale. Il cuoio capelluto e le sopracciglia sono i siti più comuni, ma può essere coinvolto ogni sito con peli. Normalmente si tratta di un fenomeno transitorio, senza esiti definitivi, ma forme particolarmente gravi con autotrazione molto insistita possono portare a esiti cicatriziali permanenti. Si possono distinguere gruppi di pazienti: bambini in età prescolare, preadolescenti e giovani adulti, e adulti. Nel gruppo dell'età prescolare, la tricotillomania può essere considerata un'abitudine, come il mangiarsi le unghie o succhiare il pollice, e il decorso è generalmente benigno. Diversi articoli correlano comunque l'insorgenza di questa patologia nei bambini piccoli con l'esposizione a situazioni stressanti. L'età più comune di presentazione per la tricotillomania è quella tra la



**Figura 3.** La tricotillomania è generalmente un fenomeno lieve e transitorio. Ma in alcuni casi, come quello nell'immagine, il disturbo è così severo da richiedere una consulenza di tipo neuropsichiatrico e un tentativo con terapia per via sistemica.

preadolescenza e la giovinezza, con età media tra i 9 e i 13 anni di età e predominanza femminile (Fig. 3). I pazienti di questo gruppo tendono ad avere più facilmente un decorso cronico-ricidivante, con negazione del proprio ruolo attivo (come nelle dermatiti artefatte). I genitori e il paziente sono spesso riluttanti ad accettare la diagnosi. L'intervento psicologico può aiutare a identificare il problema di fondo e a modificare il comportamento risolvendo il quadro. La consulenza psichiatrica è invece obbligatoria nei casi gravi e ricidivanti. Recentemente sono state proposte delle terapie farmacologiche (non con farmaci psicotropi). È stata infatti segnalata una discreta efficacia della N-acetilcisteina, in assenza di effetti collaterali, e sono in corso studi per dimostrare l'efficacia dell'inositolo (Grant et al., 2009; Taylor e Bhagwandas, 2014).

### Tricotemnomania

*Tricotemnomania* (da *temnein* greco = tagliare) è la perdita di capelli dovuta a taglio o rasatura ripetuta da parte degli stessi pazienti nel contesto di disturbo ossessivo-compulsivo. Il taglio viene messo in atto per alleviare lo stress, e i pazienti sono restii ad ammettere la realtà. I capelli sono di solito tagliati con le forbici oppure rasati, e per la diagnosi è decisiva la presenza di osti follicolari con normale fusto del capello nel contesto di un cuoio capelluto normale. La *tricotemnomania* è una variante dovuta al continuo sfregamento del cuoio capelluto con conseguente frattura del fusto. In questo caso si osservano aree glabre con capelli di lunghezza differente, simili a capelli tagliati con le forbici. Sono presenti caratteristiche punte bianche sulla parte distale dei capelli. Un altro tipo di perdita dei capelli con comorbidità psichiatrica associata è la *trichodaganomania* (abitudine compulsiva di masticare e mordere i propri capelli), con la variante (descritta negli adulti) denominata *trichorizofagia*, in cui il paziente mangia esclusivamente la radice dei capelli.

### Alopecia da trazione

Più comune nelle femmine, è dovuta alla tensione costante esercitata sui capelli da acconciature come code di cavallo strette, trecce, *dreadlocks*<sup>1</sup>. Si osservano capelli corti e spezzati, follicolite e papule follicolari. L'alopecia è inizialmente reversibile se si cambia il tipo di pettinatura, ma in caso contrario, può dare un danno cicatriziale permanente.

### L'alopecia androgenetica in bambini e adolescenti

L'alopecia androgenetica (AGA) è la causa più comune di caduta di capelli negli adulti. Anche se ci sono

differenze nell'età di esordio, in entrambi i sessi la malattia inizia dopo la pubertà, quando c'è sufficiente quantità di testosterone per la trasformazione in diidrotestosterone. Non si dovrebbero quindi teoricamente osservare pazienti con AGA in età prepuberale se non in caso di anomalia del livello degli androgeni, e per questo motivo è sempre indicata in questi casi una valutazione endocrinologica. Il verificarsi di AGA in bambini prepuberi sani è stato in realtà (anche se raramente) descritto in letteratura, e probabilmente non è eccezionale. Tosti et al. hanno ad esempio segnalato 20 bambini tra 6-10 anni con AGA con *pattern* di caduta tipico (Tosti et al., 2005). Negli adolescenti l'AGA non è invece rara. Ci sono due studi che hanno documentato la prevalenza e la giovane età di insorgenza dell'AGA. Nel primo studio su 496 adolescenti selezionati casualmente, il 15% ha mostrato i primi segni di AGA. Nel secondo studio, su 448 adolescenti, l'esordio della malattia era tra i 7 ed i 17 anni, con un'età media di insorgenza di 14,8 anni nei maschi e 13,8 anni nelle femmine. Un'attenta valutazione clinica è comunque importante per confermare l'assenza di eccesso di androgeni, e, a discrezione del clinico, possono essere necessari esami di laboratorio per un inquadramento più preciso. La soluzione topica di minoxidil sembra essere un trattamento efficace e ben tollerato negli adolescenti con AGA. L'assorbimento percutaneo del farmaco è minimo e simile a quello osservato negli adulti. La finasteride per via sistemica non è stata studiata nei pazienti con meno di 18 anni, e non sono quindi disponibili dati di sicurezza ed efficacia nell'adolescente e nel bambino. L'uso topico della finasteride è invece ancora in via di valutazione per quanto riguarda sia l'assorbimento sistemico sia la reale efficacia (Caserini et al., 2014). Nel corso degli ultimi mesi è stata proposta anche l'utilizzo del *Platelet Rich Plasma* (PRP), proposto per le forme medio lievi di AA (Trink et al., 2013) ma per il quale mancano ancora dei dati che confermino la reale efficacia (d'Ovidio e Roberto, 2014).

### Alopecia congenita localizzata

L'alopecia congenita triangolare (CTA= *Congenital Triangular Alopecia* o TTA=*Temporal Triangular Alopecia*), nota anche come alopecia triangolare temporale, è una chiazza di alopecia non cicatriziale e non infiammatoria unilaterale o, meno frequentemente, bilaterale nella regione fronto-temporale (Fig. 4). Anche se la CTA è una caratteristica congenita, di solito è notata dalla famiglia quando il bambino ha più di 2 anni. Ne sono stati segnalati in letteratura meno di 100 casi, probabilmente perché la lesione è benigna e non progressiva. La frequenza stimata è dello 0,11% (García-Hernández et al., 1995). La maggior parte dei

<sup>1</sup> I *dreadlocks* o *dreads* (Jata in Hindi, anche chiamati, erroneamente, rasta) sono delle trecce particolari formate aggrovigliando i capelli su se stessi.



**Figura 4.** Nell'alopecia triangolare congenita il triangolo glabro mostra la base in basso, delimitata da un bordo di capelli.

casi sono sporadici, ma occasionalmente sono possibili casi familiari. La perdita di capelli è descritta come "triangolare" a base frontale con una "linea" di capelli alla base come caratteristica tipica di questa malattia. La CTA di solito si verifica come anomalia isolata, ma è stata descritta anche come associata a diverse malattie congenite (facomatosi pigmento-vascolare, sindrome di Down, malformazione di Dandy-Walker, ritardo mentale e convulsioni, cardiopatie congenite, anomalie dell'osso e dei denti, lentiginosi multipla e macchie *café-au-lait*).

### ***Aplasia cutis congenita (e sindrome di Adams-Oliver e altre associazioni)***

L'*aplasia cutis congenita* è la manifestazione di un gruppo eterogeneo di malattie caratterizzate dall'assenza di una porzione di pelle in una zona localizzata o diffusa alla nascita. Si manifesta più comunemente come un difetto isolato sul cuoio capelluto, ma a volte può verificarsi sotto forma di lesioni multiple. Nell'*aplasia cutis* possono essere assenti anche ossa e dura madre, ma nella maggioranza dei casi il danno è limitato al derma e dell'epidermide; le dimensioni variano tipicamente da 0,5 a 3 centimetri. L'ecografia e la risonanza magnetica sono comunque utili strumenti diagnostici per determinare l'estensione della lesione. La sindrome di Adams-Oliver è l'associazione dell'*aplasia cutis* con anomalie digitali terminali ossia accorciamento delle dita delle mani e dei piedi, assenza di falange o più raramente assenza dell'intero arto. Una revisione della letteratura ha rivelato un tasso del 13,4% per le malformazioni cardiache congenite nei soggetti con questa sindrome, suggerendo che le anomalie cardiache possono essere una manifestazione frequente. Di conseguenza, tutti i pazienti con sindrome di Adams-Oliver dovrebbero essere valutati per anomalie cardiache.

### ***Aplasia cutis congenita, miopia grave, e alterazione funzionale di coni e bastoncelli***

Come novità relativa alla *aplasia cutis congenita*, è stato descritto un nuovo disordine autosomico recessivo unico, caratterizzato da aplasia congenita della cute sulla linea mediana del vertice, miopia grave e alterazione funzionale di coni e bastoncelli (Gershoni-Baruch e Leibo, 1996).

### ***Nevo sebaceo***

Il Nevo sebaceo di Jadassohn è un amartoma benigno, presente alla nascita. Sembra a volte lievemente regredire nell'infanzia, e riaumentare durante la pubertà, suggerendo un possibile controllo ormonale. Alla nascita è una lesione glabra di colore giallastro rosato, lineare, circolare o irregolare. Alla pubertà la lesione diventa verrucosa e nodulare. Può raramente sviluppare tumori in età adulta, in particolare siringocistoadenoma papillifero e tumori benigni del follicolo pilifero (il carcinoma a cellule basali è stato osservato in circa il 5% dei casi).

## **Anomalie del fusto del capello**

Le malformazioni del fusto sono molto probabilmente legate a difetti di un singolo gene. La maggior parte di queste sono congenite ed ereditarie, mentre altre sono acquisite. Possono essere localizzate o generalizzate e il difetto può essere semplicemente un problema locale o può invece essere un segno diagnostico importante per la diagnosi di una genodermatosi. I pazienti presentano un'anomalia della struttura dei capelli, dell'aspetto, della pettinabilità e della capacità di far crescere i capelli lunghi. Una caratteristica fondamentale della valutazione clinica è di determinare se vi è fragilità dei capelli con la rottura alla trazione.

### ***Anomalie del fusto del capello con sua maggiore fragilità e rottura***

#### **Monilethrix**

Il monilethrix è un raro disturbo del fusto del capello, dovuto a una mutazione della cheratina corticale a tipo hHb6 e hHb11I. Quando è ereditato come carattere dominante, il monilethrix è di solito a causa di mutazioni in geni che codificano cheratina, tra cui KRT81, KRT83, e KRT86. Quando è ereditato come un carattere recessivo, esso è causato da mutazioni in DSG4, che codifica per la desmogleina 4. Questo quadro fa somigliare il capello a un filo di perle (da cui il nome). Al dermatoscopio, si osserva una alternanza di segmenti più larghi e più stretti lungo il fusto del capello disposti come una clessidra dopo un'altra. I capelli si rompono spontaneamente o come risultato di attrito. La sede interessata è normalmente il cuoio capelluto, in particolare nella regione occipitale, ma possono essere coinvolti anche i peli corporei. I ca-

PELLI sono corti ed è osservabile una ipercheratosi follicolare anche su schiena e spalle. C'è uno spettro di manifestazioni cliniche molto ampio, da capelli quasi normali, a capelli che sono in grado di crescere solo pochi millimetri. Alla nascita i capelli sono normali, ma dopo la prima muta assumono il caratteristico aspetto, diventano fragili e si rompono facilmente. L'età di esordio è variabile e può essere ritardata fino all'adolescenza. Non esiste un trattamento efficace per il monilethrix. I retinoidi, l'acido glicolico e il minoxidil possono essere utili in alcuni casi, ma si assiste a un miglioramento spontaneo nel tempo. Nell'attesa è utile proteggere questi capelli così fragili da eccessivi traumatismi.

### Pseudomonilethrix

Questo quadro è ereditario, anche come tratto autosomico dominante. Si tratta di una particolare fragilità dei capelli alle normali operazioni di spazzolatura e pettinatura. Questo porta a diffusa o localizzata ipotricosi con immagini di falsi nodi al fusto del capello. Non è accompagnato da ipercheratosi follicolare, colpisce diversi membri della stessa famiglia ed è un difetto molto raro, da non confondere con pseudomonilethrix iatrogeno o acquisito (dovuto ad artefatto al momento del prelievo).

### Pili torti

I pili torti sono capelli con un aspetto "attorcigliato", che mostrano angolazioni regolari sul proprio asse longitudinale. I capelli non riescono a crescere molto, si rompono facilmente, e si osservano aree di rottura in regione occipitale e temporale (dovute all'attrito). Caratteristica di questo quadro è la lucentezza dei capelli che cambia a seconda dell'incidenza della luce. Si tratta di un difetto familiare ad ereditarietà dominante, isolato o associato ad altre condizioni (sindromi di Beare, Bazex, Crandall e Bjørnstad). Forme atipiche di pili torti sono stati trovati nella sindrome di Menkes (capelli "crespi", *kinky hairs*) e angolazioni isolate sono descritte in altre displasie dei capelli. Poiché sono possibili associazioni ad altri difetti congeniti, è sempre necessaria una attenta valutazione per possibili disturbi neurologici e ectodermici.

### Capelli a "Cavatappi" (*Corkscrew hair*)

Questa forma atipica acquisita di pili torti è clinicamente caratterizzata da capelli spessi e scuri avvolti in una doppia spirale. Può essere associata alla forma comune di pili torti e con la displasia ectodermica.

### Sindrome di Menkes (*Kinky hairs*)

La sindrome di Menkes è un disturbo letale, multisistemico dovuto ad anomalie del trasporto del rame che si presenta con pili torti. La sindrome è caratterizzata da alterazioni neurologiche, ipotermia, ritardo psicomotorio, quadriplegia, sordità, ernia, nanismo. Questi bambini hanno caratteristiche molto partico-

lari del viso (profilo *partdridge*) e i loro capelli sono sottili, sparsi e fragili. La morte sopraggiunge di solito in tenera età a causa delle alterazioni neurologiche. I capelli "kinky" sono polidisplastici con immagini di pili torti, monilethrix e /o tricoressi nodosa.

### Tricorressi invaginata (sindrome di Netherton)

Come nel monilethrix, l'anomalia primaria comporta un difetto di cheratinizzazione del fusto del capello, con l'invaginazione della porzione distale del capello (più dura) nel segmento prossimale (più morbido) che causa il tipico aspetto a bambù al microscopio ottico. La tricorressi invaginata di solito si associa alla sindrome di Netherton, una malattia ereditaria autosomica recessiva causata da mutazioni del gene SPINK5, che consiste nella triade: ittiosi, diatesi "atopica" e tricorressi invaginata. Un sospetto di sindrome di Netherton dovrebbe sempre essere posto in caso di eritrodermia neonatale con capelli radi. Non esiste un trattamento specifico per la tricorressi invaginata. Sono stati proposti i retinoidi e la fotochemioterapia, ma la malattia migliora spontaneamente con l'età.

### Tricotiodistrofia

Tricotiodistrofia (TTD) è una condizione caratterizzata da capelli con deficit di cistina. Questi capelli fragili sono un importante *marker* clinico di questa rara malattia ereditaria che si può presentare con una grande varietà di fenotipi: dalla presenza di solo capelli fragili ad una grave compromissione dello sviluppo psichico. Possono essere presenti: facies caratteristica, ritardo della crescita, malformazioni urologiche, oncodistrofia, ittiosi e fotosensibilità. Il gruppo delle Sindromi TTD include la BIDS (*Brittle hair, Intellectual impairment, Decreased fertility, Short stature*), IBIDS (*ichthyosis and BIDS*), la PIBIDS (*Photosensitivity and IBIDS*). I capelli hanno un contenuto in zolfo molto basso e alla luce polarizzata evidenziano il tipico pattern a "coda di tigre". Talvolta sono presenti tipiche fratture (trichoschisi).

### Triconodosi

La triconodosi è la presenza di nodi sul fusto del capello. Anche se può sembrare rara, in realtà è una condizione frequente ma difficile da rilevare. Può essere sospettata quando si osserva che un capello forma improvvisamente un angolo (un cambiamento di direzione). È più comune nei soggetti con capelli ricci ed è stata associata a un trauma localizzato, grattamento o tic. Può apparire ai peli ascellari e pubici (in questo caso associata alla pediculosi).

### Tricorressi nodosa

La tricorressi nodosa è il più comune difetto del fusto che porta alla rottura dei capelli. È un difetto congenito o acquisito, e i capelli coinvolti sviluppano una anomalia nella cuticola con conseguente danno corticale, frattura e aspetto di tumefazione nodale. I nodi



possono essere situati in posizione prossimale o distale nel fusto. Nodi distali generalmente indicano un *hair weathering*<sup>2</sup>. Nodi prossimali indicano invece un aumento di fragilità e una maggiore suscettibilità agli agenti atmosferici, suggestivi di una anomalia del fusto del pelo sottostante. Sebbene la tricoressi nodosa congenita possa essere isolata o associata con anomalie dentarie o delle unghie, la sua presenza in un neonato o bambino deve far pensare a un possibile problema metabolico sottostante (aciduria argininosuccinica, citrullinemia, malattia di Menkes). Nodi acquisiti che assomigliano a quelli tipici della tricoressi nodosa possono essere osservati in caso di grave *wheathering*<sup>2</sup>. Per le ragazze affette da questo quadro è opportuno consigliare di evitare procedure aggressive dal parrucchiere, mentre per tutti è utile la protezione dall'eccessiva esposizione alla luce solare.

### Bubble Hair

Questa condizione è un'anomalia acquisita del fusto del capello dovuta alla presenza di bolle d'aria all'interno del fusto. Questo fenomeno sembra legato all'insulto termico provocato da *phon* o arricciacapelli, e si presenta normalmente con aree di diradamento.

### Anomalie del fusto senza maggiore fragilità del capello

#### Pili annulati (capelli inanellati)

Il fenomeno dei pili annulati, come il *bubble hair*, coinvolge il midollo del capello. Vi sono dilatazioni distrettuali del midollo, che si evidenziano clinicamente sotto forma di "anelli" e di bande chiare e scure. Non c'è fragilità, e i capelli crescono normalmente. Il quadro è ereditato in modo autosomico dominante e può anche apparire sporadicamente. Costituisce esclusivamente un difetto estetico.

#### Sindrome dei capelli lanosi (Woolly hair syndrome)

La sindrome dei capelli lanosi, più caratteristica dei caucasici, è caratterizzata da capelli più sottili rispetto al normale, ricci e piatti. Può essere localizzata o diffusa, congenita o acquisita. La forma diffusa congenita può essere ereditata come carattere autosomico dominante o, meno frequentemente, autosomico recessivo (probabilmente in correlazione con la mutazione del gene LIPH). I capelli lanosi possono talvolta associarsi a sindromi genetiche (con difetti oculari, sordità, cheratosi pilare atrofica, ipoplasia dello smalto e con la sindrome di Noonan). Un nevo congenito localizzato e costituito da capelli lanosi si verifica sporadicamente. È caratterizzato da una piccola zona di capelli anomali, in un capillizio altrimenti

normale. Nella metà dei casi segnalati, il nevo a peli lanosi è associato a nevi lineari e, pur essendo generalmente un reperto isolato, può associarsi a difetti neurologici, anomalie oculari e ossee e ad altri difetti mesodermici. La comparsa di capelli lanosi acquisita e progressiva può preannunciare l'insorgenza di alopecia androgenetica o essere osservata come un effetto collaterale del trattamento farmacologico con etretinato. Non esiste un trattamento specifico, ma è frequente un miglioramento spontaneo della forma congenita con l'avanzare dell'età.

#### "Kinking" (= tortuosità) acquisito e progressivo dei capelli

Il *kinking* acquisito e progressivo dei capelli colpisce soprattutto i giovani maschi vicino alla pubertà, con capelli che diventano gradualmente crespi, principalmente nella zona occipitale. Non sembra essere correlato a cause esterne ed evolve gradualmente in alopecia androgenetica. Una forma localizzata nelle regioni temporali è conosciuta come allotrichia simmetrica circoscritta. La forma acquisita può essere indotta da farmaci (retinoidi).

#### Capelli impettabili (Pili canaliculi)

La sindrome dei capelli impettabili è caratterizzata da capelli "ribelli", difficili da pettinare e che tendono a rimanere ritti sul cuoio capelluto. Colpisce individui giovani, con molti capelli, i quali sono disposti in fasci che puntano in direzioni diverse (Fig. 5). Normalmen-



**Figura 5.** Nella sindrome dei capelli impettabili è la forma reniforme della sezione del fusto che rende i capelli poco docili al pettine e alla spazzola.

<sup>2</sup> *Weathering* in inglese, *degradazione meteorica* o *meteorizzazione* in italiano) è il processo di disintegrazione e alterazione delle rocce della superficie terrestre, attraverso il contatto diretto o indiretto con l'atmosfera. Per estensione, il termine *wheathering* si riferisce al danno strutturale del fusto del capello causato da forze esterne quali shampoo, acconciature, radiazioni UV, doccia.

te di tratta di una condizione familiare dominante che può essere sporadica. Sono stati descritti, raramente, anche casi con interessamento localizzato. A questo aspetto clinico corrisponde una caratteristica displasia del fusto: i capelli presentano una scanalatura longitudinale lungo uno o due lati e, in sezione, un aspetto a forma di rene che è diagnostico. Vi è una tendenza spontanea a migliorare nel tempo. L'uso di uno shampoo con zinco piritione e di balsamo può aiutare nella gestione della pettinatura.

## Alopecia cicatriziale

Può essere focale o diffusa. Nel bambino, sono quattro le principali cause di alopecia cicatriziale focale: trauma (compresa la pressione prolungata), *aplasia cutis congenita*, nevo o neoplasia sottostante o una sindrome malformativa. Le cause di alopecia cicatriziale più comuni nell'adulto (lupus eritematoso, lichen planopilare, follicolite decalvante follicolite e pseudoarea di Brocq) sono eccezionali nel bambino. Tuttavia, il gruppo di malattie caratterizzate da cheratosi pilare e alopecia cicatriziale (cheratosi atrofica pilaris), inizia a manifestarsi nell'infanzia. In particolare, la che-

ratosi follicolare spinulosa decalvante inizia con cheratosi pilare nell'infanzia ed è poi accompagnata da fotofobia, alterazioni corneali e progressiva alopecia del cuoio capelluto, delle ciglia e delle sopracciglia.

## Conclusioni

Come illustrato, le anomalie dei capelli in età pediatrica sono numerose e di gravità molto variabile. Sono infatti possibili condizioni parafisiologiche o comunque isolate, ma anche anomalie associate a gravi sindromi malformative. Anche nel caso di condizioni caratterizzate da interessamento isolato del capello, l'impatto psicologico conseguente al danno estetico può essere molto importante per il paziente e per la sua famiglia (Harrison e Sinclair, 2003). È quindi opportuno che ogni pediatra abbia le cognizioni di base per potersi orientare tra le principali anomalie dei capelli, individuandone almeno grossolanamente il tipo e sapendo quando tranquillizzare le famiglie e quando invece inviare allo specialista. In questa *review* abbiamo presentato i principali quadri di anomalie del cuoio capelluto, tralasciando alcuni quadri ereditari eccezionali per i quali rimandiamo ai testi specialistici di tricologia pediatrica e di genetica.

### Box di orientamento

- **Che cosa sapevamo prima**

Pensavamo che l'alopecia occipitale del lattante fosse provocata dallo strofinamento del capo sul cuscino e che fosse quindi una alopecia da frizione.

Credevamo che l'alopecia androgenetica fosse solo appannaggio dell'adulto e non dell'età pediatrica.

Pensavamo che l'alopecia areata potesse essere curata solo con i corticosteroidi topici.

Pensavamo che la tricotillomania potesse essere affrontata solo con l'intervento psicologico o psichiatrico.

- **Che cosa sappiamo adesso**

Che l'alopecia occipitale del lattante (alopecia neonatale transitoria) non è provocata dallo strofinamento sul cuscino, ma dal fatto che i capelli in sede occipitale non cadono in utero, ma nel periodo tra le 8 e le 12 settimane di vita.

Che l'alopecia androgenetica è presente anche se raramente in età pediatrica e che è comunque comune nell'adolescenza.

Che l'AA può essere curata anche con i corticosteroidi topici, ma esistono varie altre opzioni (da modulare in base alla severità del quadro).

Che è possibile un trattamento con N-acetilcisteina (e forse con inositolo) per la tricotillomania.

- **Per la pratica clinica**

Consideriamo attentamente le richieste di valutazione che ci vengono fatte dalle famiglie riguardo alle anomalie dei capelli: il fatto che siano principalmente un problema estetico non significa che non abbiano un impatto importante (a volte devastante) sulla vita del bambino e della sua famiglia.

Ricordiamo la possibilità di approfondimento diagnostico (il prelievo di capelli per l'osservazione al microscopio è una procedura poco invasiva e spesso molto utile). Abituiamoci a utilizzare il dermatoscopio per una migliore visualizzazione del quadro clinico.

Non prescriviamo terapie se non abbiamo formulato una diagnosi precisa.

In caso di dubbio rivolgamoci al dermatologo specialista per un primo inquadramento.

## Bibliografia

Caserini M, Radicioni M, Leuratti C, et al. *A novel finasteride 0.25% topical solution for androgenetic alopecia: pharmacokinetics and effects on plasma androgen levels in healthy male volunteers.* Int J Clin Pharmacol Ther 2014;52:842-9.

Craiglow BG, King BA. *Killing two birds with one stone: oral tofacitinib reverses alopecia universalis in a patient with plaque psoriasis.* J Invest Dermatol 2014;134:2988-90.

\* Interessante caso clinico che specula sulla genesi simile di alopecia areata e psoriasi.

Cutrone M, Grimalt R. *Where has all that hair gone?* Clin Exp Dermatol 2006;31:136-7.

Olsen E. *Hair disorders.* In: Harper J, Oranje A, Prose N, eds. *Textbook of pediatric dermatology.* 2<sup>nd</sup> ed. Malden, MA: Blackwell Publishing Ltd. 2006, pp. 1753-822.

Cutrone M, Grimalt R. *Transient neonatal hair loss.* Europ J Pediatr 2005;164:630-2.

\*\* Un articolo ormai classico che fa il punto sull'alopecia transitoria neonatale.

d'Ovidio R, Roberto M. *Limited effectiveness of Platelet-Rich-Plasma treatment on chronic severe alopecia areata.* Hair Ther Transplant 2014;4:116.

García-Hernández MJ1, Rodríguez-Pichardo A, Camacho F. *Congenital triangular alopecia (Brauer nevus).* Pediatr Dermatol 1995;12(4):301-3.

Gershoni-Baruch R, Leibo R. *Aplasia cutis congenita, high myopia, and cone-rod dysfunction in two sibs: a new autosomal recessive disorder.* Am J Med Genet 1996;61:42-4.

Grant JE, Odlaug BL, Kim SW. *N-acetylcysteine, a glutamate modulator, in the treatment of trichotillomania: a double-blind, placebo-controlled study.* Arch Gen Psychiatry 2009;66:756-63.

\* Si suggerisce che la somministrazione di N-acetilcisteina possa fare innalzare il livello di glutammato extracellulare a livello cerebrale e, di conseguenza, ridurre i comportamenti ossessivo-compulsivi.

Guarrera M, Rebera A. *Kenogen in female androgenetic alopecia. A longitudinal study.* Dermatology 2005;210:1818-20.

Harrison S, Sinclair R. *Optimal management of hair loss (alopecia) in children.* Am J Clin Dermatol 2003;4:757-70.

Messenger AG, Dawber RPR. *The physiology and embryology of hair growth.* In: Dawber R, ed. *Diseases of the hair and scalp.* 3<sup>rd</sup> ed. Oxford, England: Blackwell Science Ltd 1997, pp. 1-22.

Rebera A, Guarrera M, Baldari M, Vecchio F. *Distinguishing androgenetic alopecia from chronic telogen effluvium when associated in the same patient.* Arch Dermatol 2005;141:1243-5.

Sinclair RD, Banfield CC, Dawber RP. *Hair structure and function.* In: Sinclair RD, Banfield CC, Dawber RP, eds. *Handbook of diseases of the hair and*

*scalp.* Oxford: Blackwell Science 1999, pp. 3-23.

Taylor M, Bhagwandas K. *N-acetylcysteine in trichotillomania: a panacea for compulsive skin disorders?* Br J Dermatol 2014;171:1253-5.

Tosti A, Jorizzo M, Piraccini BM. *Androgenetic alopecia in children: report of 20 cases.* Br J Dermatol 2005;152:556-9.

\*\* Un articolo che smentisce l'assenza di questa patologia in età pediatrica.

Trink A, Sorbellini E, Bezzola P, et al. *A randomized, double-blind, placebo- and active- controlled, half-head study to evaluate the effects of platelet-rich plasma on alopecia areata.* Br J Dermatol 2013;169:690-4.

Tuccori M, Pisani C, Bachini L, et al. *Telogen effluvium following bivalent human papillomavirus vaccine administration: a report of two cases.* Dermatology 2012;224:212-4.

Walker SA, Rothman S. *Alopecia areata. A statistical study and consideration of endocrine influences.* J Invest Dermatol 1950;14:403.

Xing L, Dai Z, Jabbari A, et al. *Alopecia areata is driven by cytotoxic T lymphocytes and is reversed by JAK inhibition.* Nature medicine 2014;20:1043-9.

\*\* Un articolo interessante che discute le nuove possibilità curative dell'alopecia areata con gli JAK inibitori e il ruolo della IL-15 in questa malattia.

## Corrispondenza

### Mario Cutrone

Ospedale dell'Angelo, Mestre (VE) - E-mail: Mario.Cutrone@ulss12.ve.it

### Ramon Grimalt

Universitat Internacional de Catalunya, Barcelona, Spain - E-mail: rgrimalt@uic.es